

分担研究課題名：ライソゾーム病スクリーニング体制の構築
ライソゾーム病などを含む東京都でのスクリーニング体制の構築

研究分担者：大石 公彦（東京慈恵会医科大学医学部小児科学・教授）

研究要旨

東京都における新生児スクリーニングの改善と対象疾患拡張の効果を評価するため、令和5年度に東京都新生児スクリーニングコンソーシアムを設立した。令和6年度は、疾患別サブグループ体制のもと、ライソゾーム病（特にムコ多糖症）のスクリーニング導入に向けた検討を進め、島根大学との連携により GAG 定量法の実用性や課題を明らかにした。他施設との協働を通じ、精度の高いスクリーニング体制の構築が着実に進展している。

A. 研究目的

出生数が最多の都道府県である東京都における、新生児スクリーニングプログラムの改善と対象疾患の拡張に関して、その効果を多面的に評価することを目的とする。令和5年度に設立した東京都新生児スクリーニングコンソーシアムの枠組みを継続的に運用し、疾患別サブグループの活動を通じて、新規検査導入、診療連携体制の強化、精査・フォローアップの標準化などを目指す。また、他地域との連携も視野に入れ、実装可能性や課題を全国的観点から検討する。

B. 研究方法

コンソーシアムの運営と拡張

東京都予防医学協会を中心に構成されたコンソーシアムにおいて、疾患別サブグループ（内分泌、代謝、神経筋、感染免疫）の体制整備を継続し、各分野の課題や改善策を議論・実行する。

外部施設との連携と実地検証

ムコ多糖症のスクリーニング導入に向けて、島根大学医学部附属病院を訪問し、GAG 定量法の実測・検証、技術的・運用的課題の整理を実施する。

新規疾患選定の科学的評価

AMED研究班の選定基準案を用いて、ライソゾーム病を含む対象疾患候補について、スク

リーニングによる評価を継続する。

C. 研究結果

令和6年度も引き続き、東京都新生児スクリーニングコンソーシアムの枠組みを基盤とし、新生児スクリーニングプログラムの改善と拡充に向けた取り組みを推進した。昨年度に確立した疾患別サブグループ体制により、対象疾患ごとの検査体制の強化、精査・フォローアップ方法の標準化、新規検査法の導入検討が具体的に進められた。

本年度の注力事項としては、ライソゾーム病の中でもムコ多糖症（MPS）に焦点をあてた、新規検査法（GAG定量法）の導入準備が挙げられる。その一環として、令和7年2月28日には島根大学医学部附属病院（検査部・小児科）を訪問し、以下の活動を通じて、東京都における導入に向けた実務的・技術的知見を得た。

1. マスクリーニング検査施設の視察

午前中には、島根大学医学部附属病院内のマスクリーニング検査施設を視察し、現場における実際の検査運用体制、使用機器、検体処理の流れについて詳細な説明を受けた。特に、グリコサミノグリカン（GAG）定量法の導入に必要な設備や手技、測定系の特徴について現地での運用例をもとに確認し、東京都での実装にあたっての参考とした。

2. GAG測定に関する技術的検証と意見交換

午後の意見交換会では、濾紙血のコントロールサンプルを用いたGAG測定を実施し、検査機器の測定精度、再現性、操作手順の詳細を実地に体験した。また、結果の解釈にあたっての注意点や測定値の変動要因などについて、検査技師および研究者と活発な意見交換を行った。加えて、東京都での導入における検査試薬や消耗品の安定供給体制、精度管理の実装、標準化の必要性についても議論した。

3. 教育的アウトリーチ活動の実施

現地視察に加え、島根大学小児科の医師・研修医・医学生を対象とした教育的アウトリーチ活動として、先天代謝異常症の診療とスクリーニングに関する講演を実施した。講演では、近年のスクリーニング技術の進展、治療法の最新情報に加え、米国における包括的ケア体制の事例も紹介した。これにより、次世代の医療人材に対し、国内外の実践的知識を提供するとともに、地域医療への応用可能性についての意識醸成を図った。

このような現地活動を通じて、東京都と他地域との相互学習・技術連携の重要性が再認識された。島根大学における先進的なスクリーニング技術と実績を東京都の取り組みに応用することで、MPSスクリーニングの導入体制は具体化に向けて着実に進展した。

さらに、令和5年度より継続して実施している新規スクリーニング対象疾患の選定に向けたスコアリング調査についても、今年度は具体的な対象疾患の絞り込みと評価を進めた。ライソゾーム病を含む候補疾患については、AMED成育疾患克服等総合研究事業の研究班が作成した選定基準案を活用し、科学的かつ公平な観点からの評価を進めて

いる。この取り組みは、将来的な公費化を視野に入れた客観的指標に基づく制度設計の基礎となるものであり、東京都がリードする形で全国的なモデルとなることが期待される。

D. 考察

東京都新生児スクリーニングコンソーシアムの枠組みを維持・発展させることで、疾患ごとの専門性を活かした精査体制の構築や、新規検査導入に向けた実務的・技術的課題の明確化が進んでいる。島根大学との連携は、地方における先行事例からの学習と検証の場を提供し、東京都での実装に向けた検証プロセスのモデルとなった。

疾患選定の透明性や導入可能性を担保するため、客観的な評価指標を用いた分析を重視し、全国的な共通基盤としての活用も視野に入れている。また、講演などを通じた教育活動も併せて行うことで、地域間の協働意識と医療人材の育成にも貢献している。

E. 結論

本年度も、東京都新生児スクリーニングコンソーシアムの活動を通じて、新生児スクリーニングプログラムの質の向上と対象疾患の拡充に向けた具体的な進展が見られた。とくにムコ多糖症に対する GAG 定量法の導入検討は、地方大学との実務連携によって技術的裏付けを得ることができた。今後も、疾患別の技術導入・精査体制の整備を推進し、公平かつ科学的な拡充の実現を目指す。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

該当案件なし